

Hay un notable desconocimiento de la frecuencia real de las anomalías congénitas en España, y ello no es excepción, ya que esta circunstancia se da en muchos otros países. Los estudios epidemiológicos rigurosos exigen un esfuerzo importante en la actualización de registros que se nutren de diversas fuentes de información, y la tarea de recoger y trasladar esta información en el contexto nacional es, sin duda, difícil.

Dada la escasez de información acerca de este aspecto en la bibliografía nacional, la labor del grupo que colabora en el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) merece ser considerada y su aportación se incluye en este número de PROGRESOS DE OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA (POG). La introducción y difusión del diagnóstico prenatal tiene, sin duda, un sustancial efecto sobre la evolución en la frecuencia de defectos congénitos observados, introduciendo variables que añaden complejidad en el análisis de evolución temporal.

Parece una buena oportunidad para hacer algunas breves reflexiones acerca de la necesidad de cumplir con las exigencias que comporta la obtención y registro de datos, con un margen aceptable de fiabilidad, que permitan la vigilancia epidemiológica de un importante número de enfermedades, muchas de ellas individualmente poco comunes, pero cuya repercusión global en la morbilidad perinatal se sitúa en primera línea. Ello representa el primer paso que abre las puertas a la continuidad en los estudios y a la monitorización del efecto que las distintas actuaciones, en el orden preventivo y diagnóstico, establezca la administración sanitaria.

Con la transferencia de las competencias sanitarias a las distintas autonomías, se ofrece una gran oportunidad para establecer el efecto de distintas políticas de salud pública en los resultados obtenidos, medido en términos de efectividad diagnóstica y eventual reducción en la incidencia de anomalías congénitas en nacidos.

El primer aspecto relevante es la dificultad en la realización de amplios estudios poblacionales en contraste con la valoración de registros hospitalarios. La valoración adecuada de datos epidemiológicos en una determinada comunidad exige implementación de registros poblacionales, dado que los registros hospitalarios adolecen de sesgos importantes derivados de la concentración de gran parte de las anomalías congénitas en un reducido número de centros, mayormente de tercer nivel.

El trabajo publicado en este número de POG (Martínez-Frías et al) representa un loable esfuerzo en analizar la evolución secular de la frecuencia de 6 defectos congénitos seleccionados, que incluyen el síndrome de Down en mujeres mayores de 34 años, en 11 comunidades autónomas del Estado.

Aunque el estudio sugiere, como es de esperar, el impacto de la incorporación a la práctica clínica de las estrategias de diagnóstico prenatal sobre la frecuencia observada en nacidos de las anomalías estudiadas, la información deseable debería optimizarse con la relación de las diferencias observadas con las distintas políticas aplicadas, la extensión y capacidad de detección de las estrategias de diagnóstico prenatal utilizadas y medida real en la elección y aplicación de interrupción voluntaria de las gestaciones afectadas en las distintas comunidades, extremo en el que hay notables variaciones.

No cabe duda de que la progresiva incorporación a la práctica obstétrica de las últimas décadas de medidas efectivas, tanto en la detección (cribado bioquímico y ecográfico) como en el diagnóstico prenatal (ecografía de alta definición y estudios genéticos) de un creciente número de diversas anomalías congénitas, añade mayor complejidad a este tipo de estudios epidemiológicos y, por ende, a la validez de las conclusiones que de ellos pueden derivarse.

En este sentido, aunque los estudios poblacionales en España son muy escasos, merece la atención el registro poblacional de defectos congénitos de la ciudad de Barcelona (Salvador et al 2001. REDCB. <http://www.aedp-es.com/doss/REDCB.PDF>) y el estudio derivado del registro poblacional 1992-1999 (Salvador et al¹), en el que se llama la atención acerca del hecho de que un aparente aumento de la prevalencia observada en determinados defectos congénitos puede deberse, en gran medida, a la mejora en los métodos de detección prenatal, señalando que sólo los estudios de base poblacional serían capaces de medir el impacto de la evolución en el diagnóstico prenatal para evitar sesgos y establecer con mayor precisión la prevalencia de defectos congénitos.

Es por ello que se ofrece esta reflexión, sin otra intención que la de enfatizar la necesidad de establecer registros poblacionales amplios y rigurosos que incluyan no sólo la valoración en nacidos vivos, sino también la observación en muertes fetales en útero, muertes neonatales y fetos en los que se realiza la interrupción voluntaria. Esta tarea, sin duda, exige un notable esfuerzo de coordinación entre la Administración y las instituciones sanitarias, públicas y privadas, pero en términos prácticos esta labor puede verse facilitada por la reducción en magnitud derivada de los distintos regímenes sanitarios autonómicos que, siguiendo protocolos comunes de actuación homologables, permitan el ulterior análisis de las posibles variables involucradas y de los resultados de distintas actuaciones que puedan establecerse con relación al diagnóstico prenatal.

Albert Fortuny
Dirección Editorial

BIBLIOGRAFÍA

1. Salvador J, Borrell A, Lladonosa A. Increasing detection rates of birth defects by prenatal ultrasound leading to apparent increasing prevalence. Lessons learned from the population-based registry of birth defects of Barcelona. *Prenat Diag.* 2005;25:991-6.